



北海道公立大学法人
札幌医科大学
Sapporo Medical University

SAPPORO MEDICAL UNIVERSITY INFORMATION AND KNOWLEDGE REPOSITORY

Title 論文題目	アンドロゲン受容体異常症の精神的性発達と親の受容
Author(s) 著 者	石井, 玲
Degree number 学位記番号	乙第 2795 号
Degree name 学位の種別	博士 (医学)
Issue Date 学位取得年月日	2014-06-03
Original Article 原著論文	
Doc URL	
DOI	
Resource Version	

学位論文の内容の要旨

報 告 番 号	乙 第 2795 号	氏 名	石井 玲
<p>研究目的</p> <p>アンドロゲン受容体異常症は 46,XY を有する個体においてアンドロゲン作用不全により外性器の不完全男性化をきたす X 連鎖性遺伝形式を示す疾患である。</p> <p>アンドロゲン受容体異常症の長期経過、精神的性発達、性自認等に関しての報告はいくつか散見されるが、病態説明方法と、その後の本人の精神的性発達、本人/親の受容等との関連に注目し検討した報告はない。たとえば、XY という核型、精巢の存在を説明することは、その時期、患児の年齢、表現方法などによっては本人、および両親に混乱を与える可能性が想定されるが、具体的な指針、報告はない。実際、成人例での病態説明を受けた後、自殺した医学部学生の報告が父からされている。</p> <p>今回、本症において核型、精巢を含む説明内容、その後に本人の精神的性発達、性自認、性的指向、性役割と本人/両親の受容を検討することを目的とし後方視的に調査した。</p> <p>研究方法</p> <p>対象はアンドロゲン受容体遺伝子変異が確定している 46,XY の核型をもつ 12 症例（養育性女児 8 例、養育性男児 4 例、2 歳 4 ヶ月 - 32 歳 7 ヶ月、1 家系例を含む）と、その親 11 例である。</p> <p>症例 1, 2, 3, 9, 10, 11 については旧都立清瀬小児病院からの古い症例では、養育性女児とその親には精巢、核型には言及せず、未熟な性腺があり摘出を要し、子宮、膣の一部も未熟で形をなしていなかったと説明を行った。それ以外他施設では男性ホルモンが作用しにくい体質、病気であると説明を行っている。他施設の症例の中で養育性女児の 5 例の親に対しては、精巢、核型に言及した説明が行われ説明方法とは異なっていた。今回の対象での説明は医師が行い、心理療法士、児童精神科医師、カウンセラー、ソーシャルワーカーの関与はなかった。</p> <p>カルテ及び主治医、患者、親への聞き取りにより後方視的に説明（特に核型、精巢の説明）の時期、方法、疾患の受容、精神的性発達、性自認、性的指向、性役割について検討した。精神的性発達に関しては、DSM-IV-TR の性同一性障害の基準をもとに判断した。本人へ詳細な説明がされていない症例においては本人の精神的性発達、性役割、親への説明方法と受容（疾患を理解する、養育性を混乱なく受け入れる）を検討した。本人への説明がある程度されている症例では、本人への説明方法と本人の受容、精神的性発達、性自認、性的指向、性役割につ</p>			

いて主治医が判断した。

研究結果

(1) 養育性女児 8 例とその親についてのまとめ

8 例の思春期前の精神的性発達 は **DSM-IV-TR** の性同一性障害の基準に該当する項目は存在しなかった。8 例のうち 4 例が思春期年齢を過ぎ、本人に対し核型、精巣に言及しない説明が行われた。これら 4 例は大きな混乱をきたすことはなく、**DSM-IV-TR** の性同一性障害の基準に該当する項目もなく、性自認は女性であり、女性的性役割に一致した行動、発言をしていた。

8 例の親のうち 3 例が核型、精巣に言及しない説明が行われた。その 3 例の受容は良好であった。残りの 5 例には核型、精巣に言及した説明が行われたが 2 例は親の受容は良好であった。2 例のうち 1 例は同胞例の姉の存在のため受容は良好であった。核型、精巣に言及した説明を行った 5 例中 3 例の親に混乱を生じた。2 例は受容に時間を要し、再三再四『この子、男の子なんですよ』などの発言がみられた。1 例の母は躁うつ病治療中であったが、病態説明の 1 ヶ月後に自殺した。

(2) 養育性男児 4 例とその親についてのまとめ

4 例の思春期前の精神的性発達 は **DSM-IV-TR** の性同一性障害の基準に該当する項目は存在しなかった。4 例のうち 2 例が思春期年齢を過ぎ本人へ、核型、精巣に言及した説明が行われた。大きな混乱をきたすことはなく、**DSM-IV-TR** の性同一性障害の基準に該当する項目もなく性自認は男性であった。親へは全例に核型、精巣に言及した説明が行われたが、受容は良好であった。

考察

アンドロゲン受容体異常症における精神的性発達、性自認について、完全型では養育性と一致し、部分型、軽症型でも多くの例で養育性に一致するといわれている。今回の結果は過去の報告と同様であった。本人へは思春期年齢以降に説明が行われたが、説明により精神的性発達、性自認に変化をきたすことはなかった。

患者およびその両親へ病態、診断をいつどのように告げるかについては一定の指針がない。Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society と the European Society for Pediatric Endocrinology から出された性分化異常症のコンセンサス文書でも具体的な病態説明の時期、方法の記載はない。

本症に関しては旧清瀬小児病院では、精巣、核型には言及せず、未熟な性腺があり摘出を要し、子宮、膣の一部も未熟で形をなしていなかったと、不安を与えにくいような説明を行ったが、これらは時代とともに変化している。すなわち、我々は、現在では 5 年前とは異なり、不安を与えにくくする言葉/説明方法は用いるものの、事実を診断確定時から情報として伝達することを重視し、染色体結果、精巣の存在に

言及した説明をしている。実際、この研究の後に診断した 2 例の 46,XY 養育性女児のアンドロゲン受容体異常症例の両親には、XY、精巢の存在を含めた病態を当初から説明し両親の受容の混乱は生じていない。

今回の結果から我々は、精巢、核型に関して事実を伝える、時期、説明（文脈）、方法の個別化が重要であるか認識した。一般的に患者自身へは年齢、精神的成熟度を考慮し徐々に病態、診断を告げるように勧められるが、可能な限り、事実を説明していく方針、最終的には成人まで完全に病態を正しく理解させるという説明の根幹は守るべきである。

一方で、今回、本症の養育性女児とその両親に対し、XY という核型、精巢という言葉を用いて説明する際の危険性が示された。養育性女児とその両親に対して、核型、精巢を持つことを伝える際には、その事実を伝えるのみならず、不安を与えにくい説明に配慮する必要がある。このことは容易ではなく、症例ごとに個別化が必要であるが、少なくとも以下 2 点はどの症例においても共通して説明の際に重要と我々は考えている。第一に、性分化における患児の病態は医療者として理解可能な様々な性分化の在り方の一つであること、第二に、核型、精巢の有無により養育性が決まるものではないことの 2 点である。

患者、親への説明の際、精神的なサポート、カウンセリングも考慮する体制が重要と海外ではしばしば指摘されている。国内ではこうした体制は取れていない施設が多いのが現状であるが、少なくともこうした視点を実際に担当医師が持つこと、他診療科医師/看護師に同席してもらうなどは可能である。東京都立小児総合医療センターでは幸いなことに、こうした体制、すなわち小児内分泌科医、泌尿器科医、外科医、児童精神科医、性同一性障害を専門とする精神科医、心理士、ソーシャルワーカー、外来看護師を加えたチームを築き、重要な説明は、担当医師を含めたチームとして行うことを始めた。

今回の我々の検討は本人、両親への説明内容と比較し、本人の精神的性発達、性自認、両親、本人の受容をはじめて検討したものである。しかし、今回の検討には、以下に述べたような明確な限界があり、確定的な結論を出すことは難しい。第一に我々の検討は症例の程度、養育性も多様であり全体として症例数が十分とは言えない。第二に同質の症例に対し、説明方法による比較を行う前方視的検討ではない。第三に 12 症例中 5 例が乳幼児である。特に男女の区別を理解しにくい乳幼児での精神的性発達の評価は難しい。DSM-IV-TR では乳幼児期の評価が難しいとされ、乳幼児期の評価の際に両親および主治医の主観が入りやすい。第四に今回は当院含め 6 施設での検討であり、説明する医師も異なれば、説明方法が施設間で異なる。

結 論

アンドロゲン受容体異常症における精神的性発達、性自認について、完全型では養育性と一致し、部分型、軽症型でも多くの例で養育性に一致するといわれている。今回の結果は過去の報告と同様であった。

本人へは思春期年齢以降に説明が行われたが、説明により精神的性発達、性自認に変化をきたすことはなかった。

本研究から養育性女兒のアンドロゲン受容体異常症では、精巢の存在、核型（46、XY）について両親/本人にどの時期に、患兒のどの年齢で、どういう説明方法で行うべきかの個別化が重要であることが示唆された。今後、より多症例、多施設での検討、およびその結果の現場へのフィードバックが必要である。

論文審査の要旨及び担当者

(平成 26 年 6 月 3 日授与)

報告番号	乙第 2795 号	氏 名	石井 玲
論文審査 担 当 者	主査 教授 堤 裕幸	副査 教授 舩森 直哉	
	委員 教授 櫻井 晃洋	委員 教授 齋藤 豪	

論文題名	アンドロゲン受容体異常症の精神的性発達と親の受容
<p>結果の要旨</p> <p>今回、アンドロゲン受容体異常症が確定している 12 例とその親を対象に病態説明方法と、その後の本人の精神的性発達、性自認、性的指向、性役割と本人、親の受容を後方視的に検討した。本人の精神的性発達、性自認は養育性に一致し過去の報告と同様だった。精巣、核型に言及した説明の後に、3 例の親の受容に混乱が生じた。事実を説明するという医療の原則を遵守するとともに、個々の症例に応じ的確な時期に、不安を与えにくい表現方法を用い、核型、精巣について説明することが必要であると考えられた。</p> <p>本研究は養育性女兒のアンドロゲン受容体異常症では、精巣の存在、核型について両親、本人にどの時期に、どういう説明方法で行うべきかの個別化が重要であることを示し、博士論文に値すると評価した。</p>	